

progredir para investigações adicionais (PCR e SNG) que ofereceram a resposta, qual seja, dois transcritos raros e não detectáveis pelo RT-qPCR. Com relação ao SNG, a sensibilidade da detecção de mutantes, usando um painel de genes, é reduzida já que as sequências são derivadas de células leucêmicas e não leucêmicas. Esta é uma metodologia a ser usada para diagnóstico de LMC em casos de carga leucêmica alta. No entanto, devido ao seu elevado custo em comparação com as demais metodologias existentes, tem sido usada para pesquisas de mutações pós terapias anti-TK para acompanhamento da evolução da doença. **Conclusão:** Graças à redundância de métodos para pesquisa de Ph+ usadas no diagnóstico, foi possível identificar o Ph+ pelo cariótipo e as variantes e14a2 e e14a3 por SNG, evidenciando um caso de transcritos raros.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.377>

POLICITEMIA VERA JAK2 V617F NÃO MUTADO, COM MUTAÇÃO DA CALRETICULINA TIPO 2: RELATO DE CASO

FG Porto, IGHL Metze, PM Campos, GB Oliveira,
GBD Amarante, IBR Filgueiras, EPS Silva,
CC Barbosa, AA Schenka, KBB Pagnano

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

Objetivo: A policitemia vera (PV) é uma neoplasia mieloproliferativa crônica, que se apresenta mais comumente em homens idosos, com média de idade aos 70 anos. É um importante diagnóstico diferencial de poliglobulia e está associada a predominantemente à mutação do V617F JAK2. Os critérios definidores da doença pela OMS em 2016 são divididos em critérios maiores: Hemoglobina (Hb) > 16,5 g/dL em homens; Biópsia de Medula Óssea (BMO) característica; Presença de mutação do JAK2 V617F ou JAK2 exon 12, e critérios menores: eritropoetina (EPO) suprimida. O diagnóstico requer a presença dos três critérios maiores ou dos dois primeiros maiores associados ao menor. O objetivo deste trabalho é o relato de um paciente com PV sem mutação do JAK2 V617F. **Relato de caso:** Paciente, masculino, 57 anos. Encaminhado para avaliação hematológica em função de plaquetose e hemoglobina no limite superior da normalidade observada em hemograma de seguimento. (Hb: 16,9 Leuco: 9940 Seg: 6150 Linf: 2.500 Pla: 1.133.000). Achado não acompanhado de outras alterações laboratoriais ou clínicas. Realizado mielograma com medula óssea normomaturativa e hiperclular para a idade, às custas de série eritroide, granulocítica e megacariocítica. A biópsia de medula óssea foi levemente hiperclular, com relação G/E aumentada e retardo maturativo da série eritrocítica. Série megacariocítica hiperclular, com intenso pleomorfismo e hemossiderose ausente, com reticulogênese grau 1. O cariótipo foi normal (46XY) e nas análises moleculares a pesquisa da mutação V617F, mutação do exon 12 do JAK-1 e do BCR-ABL foram negativas. Foi detectada a mutação da calreticulina (CALR) tipo 2. Evoluiu durante o seguimento com poliglobulia (Hb: 16,9). Foi iniciado hidroxiureia com aumento progressivo da dose, sendo obtido sucesso

na redução da plaquetose e da poliglobulia, esta sem necessidade de sangria. Diante dessas características, aliadas à raridade da mutação da CALR na PV, foi solicitado dosagem da EPO, que mostrou valor inferior ao da normalidade (3,6 - Referência: 4,3 - 29,0). A análise conjunta da morfologia de medula óssea com os demais critérios da WHO, possibilitaram confirmar o diagnóstico de PV. **Conclusão:** O caso relatado expõe um caso atípico de PV sem mutação do JAK-2, com mutação da CALR. Apesar da raridade da presença da mutação da CALR na PV, faz-se necessário considerar sua pesquisa nos pacientes com poliglobulia sem mutações do JAK-2, mas com outros critérios definidores da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.378>

FOCAL ADHESION KINASE INHIBITION DECREASES CELL VIABILITY AND INDUCES APOPTOSIS IN SET-2 CELLS

ACMM Valente^a, MBM Pereira^b, RT Ribeiro^c

^a Programa Multicêntrico de Pós-graduação em
Bioquímica e Biologia Molecular (PMBqBM),
Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF),
Governador Valadares, MG, Brazil

^b Departamento de Ciências Básicas da Vida,
Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF),
Governador Valadares, MG, Brazil

^c Departamento de Análises Clínicas e Toxicológicas,
Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade
Federal de Alfenas (UNIFAL), Alfenas, MG, Brazil

Myeloproliferative Neoplasms (MPN) are diseases characterized by accumulation of myeloid cells. Polycythemia vera (PV), Essential Thrombocythemia (TE) and Primary Myelofibrosis (MF) are MPN BCR-ABL negative and mutations in JAK2, MPL and CALR genes are involved in their pathophysiology. For some PV and PMF patients, Ruxolitinib, a JAK inhibitor, has been used, leading to an improvement of constitutional symptoms. However, the allele burden is not completely reduced, and bone marrow transplantation is still the only curative option. Therefore, more studies are necessary to elucidate the mechanisms involved in these diseases. The Focal Adhesion Kinase (FAK) is a tyrosine kinase which participates in adhesion and migration and also has been described as participating in proliferation, cell survival and apoptosis process mainly by activating SRC kinase. FAK has been described as overexpressed in many types of cancer, including acute myeloid leukemia. Moreover, FAK seems to participate in inflammatory process. The aims of this study was to verify the participation of FAK protein in cell viability and apoptosis of SET-2 cells. With this purpose, SET-2 cells, a JAK2V617F positive cell line, were treated with the FAK inhibitor PF-562,271 at 5 μ M and 10 μ M for 72h and cell viability and apoptosis were evaluated. The concentration that inhibits 50% of cell viability (IC50) was also determined. DMSO was used as negative control and Doxorubicin 10 μ M (DOXO) as positive control. SET-2 cells were also treated with Ruxolitinib at 300 nM for 72h. The cell viability and IC50 value for PF-562,271 were evaluated using MTT assay and cleaved PARP and